

## 無汗性外胚葉形成不全症の疫学調査

### 1. 研究の対象

平成 29 年 12 月から平成 32 年 3 月までに当院を受診し、外胚葉形成不全症と診断された方。

### 2. 研究目的・方法

外胚葉形成不全症は、病型が多岐にわたるため、統一された診断基準はなく、本邦での患者数も把握されていません。本研究では、遺伝子診断や発汗異常の正確な評価法も踏まえた、現代の診療に即した診断基準の策定を目指しています。今回の調査では、東京医科歯科大学皮膚科を主体とし、全国の皮膚科及び小児科の医師を対象に、無汗性外胚葉形成不全症の実態調査をすることを目的としております。調査は無汗性外胚葉形成不全症の患者さんごとに臨床症状や遺伝子型を調査するもので、担当の医師が調査票に回答し、主研究施設がデータ解析を行います。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

患者背景、遺伝子診断の状況、検査所見、合併症の有無、等

### 4. 外部への試料・情報の提供

収集されるデータは対応表を作成せず匿名化を行います。データは統計処理され個人や施設の特定はできない状態とし、その後の解析を行います。データの二次利用はありません。研究に際して収集したデータは東京医科歯科大学で研究終了後 10 年間保管した後、適切に廃棄されます。

### 5. 研究組織

東京医科歯科大学皮膚科 研究者氏名 横関博雄  
防衛医科大学皮膚科 研究者氏名 佐藤貴浩  
国立成育医療センター皮膚科 研究者氏名 新関寛徳  
愛知医科大学皮膚科 研究者氏名 大嶋雄一郎  
山口大学皮膚科 研究者氏名 下村裕  
大阪大学皮膚科 研究者氏名 室田浩之

### 6. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了

承いただけない場合には研究対象としますので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

分担研究者 埼玉県所沢市並木 3-2 防衛医科大学校皮膚科 宗次 太吉

電話：04-2995-1211 （対応可能時間 平日 9：00～17：00）

研究責任者： 防衛医科大学校皮膚科講座 佐藤 貴浩

研究代表者： 東京医科歯科大学皮膚科講座 横関 博雄